

# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

**Materia:**

**MEDICINA FISICA Y DE REHABILITACION**

**Tema:**

**Patología raquimedular congénita**

**Docente:**

**Dr. SERGIO JIMÉNEZ RUIZ**

**Alumno: Oswaldo Morales Julián**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 12/10/2021.**

Las enfermedades de la médula espinal tienen a menudo consecuencias devastadoras. Pueden producir tetraplejias, paraplejias y déficit sensitivos mucho más intensos que los que producen en cualquier otra parte del sistema nervioso; Esto se debe a que la médula espinal contiene, en un área de superficie relativamente pequeña, casi la totalidad de los sistemas motores eferentes y de los sistemas sensitivos eferentes del tronco y las extremidades.

Muchas enfermedades de la médula espinal son reversibles si son reconocidas y tratadas en estadios iniciales; por ello constituyen una de las urgencias neurológicas más críticas.

El uso racional de los procedimientos diagnósticos, guiados por un buen conocimiento de las anatomías y de las manifestaciones clínicas de las enfermedades medulares más frecuentes, suelen ser resultado de la mejor forma de obtener un buen resultado.

### Síndrome de Klippel Feil

El síndrome es una enfermedad presente al nacer (congénita) caracterizada por la fusión al menos de dos vértebras en el cuello.

Los síntomas más comunes son un cuello corto, la línea de implantación baja en la nuca y una movilidad restringida de la parte superior de la columna vertebral.

Puede haber dolores de cabeza crónicos, así como dolores en el cuello y la espalda, asimetría de la cara, un cuello ancho, anomalías en algunas costillas y tortícolis.

A veces, el síndrome de Klippel Feil hacen parte de otra enfermedad como el síndrome de Wildervanck o la microsomía hemifacial. El síndrome puede ser causado por mutaciones en el gen GDF6 o GDF3 y heredado de una manera autosómica dominante; puede ser causado por mutaciones en el gen MEOX1 y ser heredado de una manera autosómica recesiva.

A veces no se identifica mutaciones en estos genes y no hay otros casos en la familia ( esporádico).

El tratamiento es sintomático y puede incluir:

- Medicamentos

- Cirugía

- Terapia Física

Síntomas: se caracteriza por la fusión de dos o más huesos del cuello (vértebras cervicales):

- Línea de implantación baja del cuello en la nuca

- Cuello corto

- Poca capacidad de mover el cuello.



## Malformación de Arnold Chiari

La malformación de Arnold Chiari es una anomalía que consiste en el que el cerebro (cerebelo) la parte que controla la coordinación y el movimiento de los músculos, sobresale y ocupa parte del espacio que normalmente ocupa la médula espinal.

Algunos niños nacen con las anomalías mientras que otros las desarrollan conforme van creciendo.

A veces la malformación de Arnold Chiari ocurre porque el espacio de la parte posterior del cráneo, donde reside el cerebelo por encima de la columna vertebral, es demasiado pequeño o tiene una forma anómala.

Causas: puede referirse como una malformación "congénita" esto significa que le niño la desarrolla adentro del vientre materno y ya la presentaba en el momento del nacimiento.

La mayoría de casos de malformaciones de Arnold Chiari son congénitos y lo más frecuentes es que se desconozca su causa.

Signos y síntomas: Muchos niños afectados no tienen ni síntomas de esta afección e incluso no saben que el padecen.

## Espina bifida oculta

La espina bifida es un defecto congénito que ocurre cuando la voluntad de la columna vertebral y la médula espinal no se forman adecuadamente.

Es un tipo de defecto del tubo neural.

El tubo neural es la estructura de un embrión en desarrollo que finalmente se convierte en el cerebro del

bebé, la médula espinal y los tejidos que los rodea.

La espina bifida oculta es el tipo más leve y más común. La espina bifida oculta procede una pequeña separación o espacio en uno o más de los huesos de la columna vertebral (vertebras).

Muchas personas que tienen espina bifida oculta ni siquiera lo saben a menos que la afección se descubre.

**"Diestomatomelia":** Es una malformación raquímedular que consiste en el desdoblamiento de la médula espinal, normalmente por debajo de la 5ª vértebra dorsal y en relación con una anomalía vertebral. Es una rara distrofia espinal (menos del 3% de los casos con disrafismo espinal oculto) y es más frecuente en el sexo femenino.

Clínicamente se puede presentar en tres grupos de síndromes: alteraciones cutáneas, deformidades ortopédicas y síntomas o signos de disfunción neurológica.

La diestomatomelia se presenta en el 5 a 16% de las escoliosis congénitas.

El Sistema nervioso y la piel derivan de la misma capa embrionaria, el ectodermo, donde da el proceso del cierre del tubo neuronal, la espina bifida es una alteración de este proceso.

“Bibliografía”

JAMESON, L. A. R. Y. (2018). Harrison: Principios de medicina interna (1.a ed., Vol. 2). McGraw-Hill Education.

J. (2020a). *Harrison. Manual de Medicina* (20.<sup>a</sup> ed.). McGraw-Hill.